

# Výroční zpráva

## Ústavu dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN

### za rok 2012

#### 1. Zvané přednášky:

- 13th International Conference on Neuronal Ceroid Lipofuscinosis (Batten Disease) and 1st Worldwide Meeting of the Batten Disease International Alliance, 28.-31. 3. 2012, Royal Holloway, London: S. Knoch - Mutations in DNAJC5, encoding cysteine-string protein alpha, cause autosomal dominant adult-onset neuronal ceroid lipofuscinosis.
- Centro Nacional de Análisis Genómico, Barcelona, Spain: S. Knoch - Rare genetic variants in Mendelian and complex diseases; 29. 11. 2012,
- EVER 2012 (European Association for Vision and Eye Research), Nice, 10. – 13. října 2012. K. Jirsová - Corneal assessment using light microscopy: the difference between healthy and pathological tissue.
- X. European Conference on Rare Diseases "Bringing Rare Diseases Closer", Cedzyna near Kielce, Poland, July 6th-9th, 2012; R. Dobrovolný - Promises of Induced Pluripotent Stem Cells for Rare Diseases.
- CEITEC International Conference, Cell Interaction with Surfaces, October 22-23, 2012, Brno, Czech Republic; M. Kalbacova – Carbon nano-materials in cell biology
- XXIII. biochemický sjezd, Brno ; 26-29. 8. 2012:
  - S. Knoch - Mutations in DNAJC5, encoding cysteine-string protein alpha, cause autosomal dominant adult-onset neuronal ceroid lipofuscinosis.
  - S. Knoch - Vzácné genetické varianty u Mendelovských a komplexních onemocnění
  - V. Kožich Biochemické a molekulové mechanismy u homocystinurie: co víme po 50 letech studia metabolismu siřných aminokyselin.
- 23. neuromuskulární sympozium; XIII. Konferencia o neuromuskulárných ochoreniach; Brno, 3. - 4. května 2012: Ješina P. - Myopatie u dědičných metabolických poruch.
- DNA analýza IX., Praha 5. - 6. červen 2012; V. Stránecký - Využití exomového sekvenování při diagnostice vzácných onemocnění.
- 16. celostátní konference DNA diagnostiky, Brno 28- 30. 11. 2012; K. Hodaňová - Využití sekvenování nové generace při studiu vzácných onemocnění.

#### 2. Významná zahraniční spolupráce

- Pracovníci ÚDMP dlouhodobě spolupracují na řešení různých projektů s významnými zahraničními pracovišti (Prof. F. Tureček, Seattle; Prof. E. Paschke, Graz; Prof. Mudd, NIH, Bethesda; Prof. J. Kraus, Denver; Hans Aerts, AMC Amsterdam, C. Godinot, Lyon; A. Bleyer, Wake Forest University; David Patterson, Denver; S. Mole, London; Prof. K. Meek a Prof. A. Quantock: School of Optometry and Vision Sciences, Cardiff University); A Oller Ramírez: Center for the Study of Inherited Metabolic Diseases (CEMECO), National University of Córdoba, Argentina), Technische Universität Dresden a Trinity College, Dublin, Irsko.
- J. Sikora obdržel významné stipendium NIH – Primary Investigator – International Neuroscience Fellowship (National Research and Service Award - National Institute of Neurological Disorders and Stroke, Bethesda, MD, USA) a pracuje v Sidney Weisner Laboratory of Genetic Neurologic Disorders pod vedením prof. Stevena U. Walkleyho, DVM, Ph.D.), Albert Einstein College of Medicine of Yeshiva University, Bronx, NY, USA

### 3. Pedagogická činnost

- Pracovníci ÚDMP se podílejí na výuce předmětů Patobiochemie (vč. zkoušení), Klinická biochemie, Laboratorní technika 3 a 4, Klinická bioanalýtika (FPBT VŠCHT), Molekulární medicína a biotechnologie; ÚDMP dále organizuje výuku povinně volitelných předmětů – praktických kurzů Kurz buněčných kultur s aplikací pro studium dědičných metabolických poruch, Příprava rekombinantních proteinů jako podklad pro strukturální biologii a Aplikace technologií DNA Čipů v diagnostice geneticky podmíněných onemocnění; pracoviště také zajišťuje praktickou náplň kurzů Pokročilá praktická cvičení II, která jsou organisována katedrou biochemie na PřF UK (vedoucí prof. P. Hodek). V diagnostických laboratořích probíhají jedno- i vícedenní stáže pregraduálních i postgraduálních studentů.
- Na pracovišti vypracovávají bakalářské, diplomové a disertační práce studenti PřF UK a VŠCHT.
- Pracoviště je školícím místem v postgraduálním studiu, t. č. je v aktivním studiu 15 doktorandů; v roce 2012 úspěšně ukončil Ph.D. studium Aleš Hnízda. Doktorandi se aktivně účastní tuzemských i zahraničních sympózií a tréninkových kurzů.

### 4. Klinická medicína

- **Nově diagnostikovaní pacienti zachycení ze selektivního screeningu (souhrn za všechny diagnostické laboratoře) - 71**
  - **Lysosomální strádavá onemocnění - 32** (Pompeho nemoc – 7, Niemann-Pick A/B – 1, Niemann-Pick C – 3, Metachromatická leukodystrofie – 4, Neuronální ceroidlipofuscinosa – 3, Mukopolysacharidóza IIIA – 2, Sandhofova choroba – 1, Alfa-mannosidóza – 1, Fabryho choroba – 4 hemizygoti a 6 přenašeček).
  - **Aminoacidopatie, organické acidurie - 15** (Homocystinurie z deficitu CBS – 7, Homocystinurie z poruchy remethylace - 2, Alkaptonurie – 1, Cystinurie – 3, parciální deficit biotinidázy – 1, Deficit SCAD – 1).
  - **Peroxisomální poruchy - 11** (X-ALD/AML – 11, z toho 5 přenašeček)
  - **Ostatní nemoci - 10** (Renální hypourikémie – 1, CADASIL – 7, Alexandrova nemoc – 1, Familiární amyloidová polyneuropathie - 1)
  - **Prenatálně diagnostikované plody – 3** (Mukopolysacharidóza II – 1, Fabryho choroba – 1, Mukolipidóza – 1)
- **Nově diagnostikovaní pacienti zachycení novorozeneckým screeninem - 24**
  - Fenylylketonurie / hyperfenylalaninemie – 15
  - Organické acidurie: Isovalerová acidurie – 1, Glutarová acidurie I – 1
  - Poruchy beta oxidace mastných kyselin – LCHADD – 2, VLCADD – 1, MCADD – 4
- **Dokončení konfirmačních diagnostických testů pacientů zachycených v předešlých letech – 10**
- Počet vyšetření v Biochemické laboratoři
  - Selektivní screening – 5385 vyšetřených vzorků
    - z toho pacientů (unikátní rodná čísla) – 3553
    - z toho nových pacientů – 2142
  - Screening gravidní – 472
  - Počet vyšetření v novorozeneckém screeningu
    - Novorozenci – 1. screening – 78515
    - Novorozenci – rescreening – 4815
- Ambulantních vyšetření - 1895
  - Genetické porady - 54
  - Nutriční porada – 269

- Psychoterapeutické sezení – individuální / skupinové / rodinné: 29 / 6 / 20
- Psychologické vyšetření – 156 (z toho pedopsychologické vyšetření 111)
- V laboratoři DNA diagnostiky byla v průběhu roku 2012 prokázána diagnóza u 48 pacientů, u dalších 55 probandů diagnóza potvrzena nebyla. Bylo identifikováno 14 přenašeček X-vázaných onemocnění. Mutační analýza provedená u 85 rodinných příslušníků odhalila 49 přenašečů onemocnění. Prenatální diagnostika byla provedena v 7 rodinách. Základní technikou používanou v laboratoři je přímé sekvenování PCR produktů Sangerovou metodou, doplňkovými technikami jsou – sekvenování alel oddělených klonováním, MLPA, fragmentační analýza, PCR/RFLP a ARMS.
- V Enzymologické laboratoři bylo v průběhu roku 2012 postnatálně vyšetřeno 827 vzorků od pacientů včetně DBS; z toho 27 potvrzeno s LSD, z toho screeningovou metodou suché kapky bylo vyšetřeno 341 pacientů (8 pozitivních diagnos). Prenatální diagnostika byla poskytnuta v 9 rodinách (2 pozitivní případy - m. Fabry a MPSII), Pro enzymovou analýzu jsou využívány především syntetické fluorogenní nebo chromogenní analogy přirozených substrátů lysozomálních hydroláz, v ojedinělých případech přirozené substráty značené radioisotopy nebo neradioaktivní značkou. Analyzovaným materiálem jsou leukocyty periferní krve, kožní fibroblasty, event. plazma; pro screening krevní plazma a suché krevní kapky.
- V Laboratoři patologie DMP bylo v průběhu roku 2012 řešeno 274 případů. Základní technikou v laboratoři je histologie, imunohistochemie a enzymová histochemie. Kromě hodnocení různých druhů materiálů (nátěry periferní krve, nátěry kostní dřevě, močové sedimenty, biopsie aj.) pracoviště poskytuje odborné konzultace.
- V Laboratoři tkáňových kultur byly v průběhu roku 2012 zpracovány tkáně nebo linie celkem od 90 pacientů, 60 tkání/linií bylo rozpěstováno a zmrazeno do zásoby, 10 tkání pocházejících ze svalové/kožní biopsie pacientů bylo pouze zmrazeno. Z 18 tkání zmrazených v předchozích letech byla na základě požadavků založena tkáňová kultura, napěstované buňky byly předány laboratořím k vyšetření zde nebo v zahraničí.
- Diagnostické laboratoře se účastní mezinárodní kontroly kvality v oblastech stanovení metabolitů, DNA sekvenování a enzymologické diagnostiky; ve všech kontrolních schématech splňují předepsaná kritéria.
- Pracoviště zároveň organizuje kontrolu kvality práce laboratoří v oboru biochemická genetika v rámci mezinárodní společnosti ERNDIM (V. Kožich).

## 5. Významná ocenění (mimo fakultní)

- S. Kmoch získal čestné uznání Ministra zdravotnictví za rok 2012 za úspěšné řešení projektu NC/9759-4 genetické příčiny mitochondriálních chorob vyvolaných defektem ATP syntázy.
- Aleš Hnízda získal Cenu Josefa Hlávky pro nejlepší studenty a absolventy pražských veřejných vysokých škol, brněnské techniky a mladé talentované pracovníky Akademie věd České republiky.
- L. Nosková získala cenu Arnolda Beckmanna za práci „Mutations in DNAJC5, Encoding Cysteine-String Protein Alpha, Cause Autosomal-Dominant Adult-Onset Neuronal Ceroid Lipofuscinosis“.
- SVK 2012 – oceněné práce: Roman Vozdek, Ľubica Ďud'áková
- Cenu Nadačního fondu Scientia pro nejlepší vědeckou práci studentů 1.LF UK za rok 2011 získala S. Reinštein Merjavá.
- V. Kožich byl hostem v Křesle pro Fausta.

## 6. Jiné významné události

- Pracoviště se významně podílelo na objasnění molekulární podstaty Rotorova syndromu a medulárního cystického onemocnění ledvin typu 2; tyto objevy byly medializovány formou tiskové konference.
- V rámci grantového projektu IGA MZ č. NT 12213 „Optimalizace novorozeneckého screeningu dědičných metabolických poruch“ byla zahájena pilotní studie, v níž se rozšířilo spektrum vyšetřovaných dědičných metabolických poruch o 20 nemocí. Cílem projektu je zjistit technickou proveditelnost a klinickou užitečnost tohoto rozšířeného programu. Se zahájením projektu byla spojena rozsáhlá mediální kampaň popularizující novorozenecký screeningový program v ČR.

## 7. Účast v peer review systému

- Pracovníci ÚDMP jsou členy výborů významných mezinárodních společností: SSIEM, ERNDIM, ESHG (V. Kožich), EEBA, ARVO (K. Jirsová).
- Pracovníci ÚDMP jsou členy edičních rad časopisů – V. Kožich (Journal of Inherited Metabolic Disease, Communicating Editor), K. Jirsová: International Journal of Eye banking (Editor), S. Kmoch (člen redakční rady nově založeného časopisu Molecular Genetics and Genomic Medicine a zvaný spolu-editor letošního čísla časopisu Advances in Chronic Kidney Disease - Gout and Kidney Disease).
- Pracovníci ÚDMP hodnotí ad hoc články v mezinárodních časopisech s IF a grantové žádosti IGA MZ, GA ČR a FRVŠ.
- V. Kožich je členem OK 301 v GA ČR a hodnotil v roce 2012 také granty EU v rámci FP7.

## 8. Publikační aktivita

Pracovníci ÚDMP se v roce 2012 podíleli na přípravě 40 publikací. Z celkového počtu 33 článků v odborných impaktovaných časopisech byl u 17 publikací autorský podíl pracovníků ÚDMP zásadní (první a / nebo korespondující autor), dalších 16 článků vzniklo ve spolupráci s jinými tuzemskými a zahraničními pracovišti. Dalších 6 publikací včetně článku v prestižním časopise Nature Genetics jsou přijaty k tisku a budou publikovány na začátku roku 2013. V přehledu uvádíme IF časopisu a centilové umístění časopisu ( $Q_x$ ) ve WoS.

### A. Kapitoly v monografiích

1. Ladislav Kuchař, Befekadu Asfaw & Jana Ledvinová. Tandem mass spectrometry of sphingolipids: Application in metabolic studies and diagnosis of inherited disorders of sphingolipid metabolism. Tandem Mass Spectrometry - Applications and Principles.. INTECH, Rijeka 2012, pp 739-768.
2. Liskova P, Jirsova K: Rohovkové dystrofie. In: Rozsival P, ed. Trendy soudobé oftalmologie Svazek 8. Semily: Galén, 2012, pp. 191-229.

### B. Články v impaktovaných časopisech s významným podílem ÚDMP (IF 65,543)

1. van de Steeg E, Stránecký V, Hartmannová H, Nosková L, Hřebíček M, Wagenaar E, van Esch A, de Waart DR, Oude Elferink RP, Kenworthy KE, Sticová E, al-Edreesi M, Knisely AS, Kmoch S, Jirsa M, Schinkel AH. Complete OATP1B1 and OATP1B3 deficiency causes human Rotor syndrome by interrupting conjugated bilirubin reuptake into the liver. J Clin Invest. 2012 Feb 1;122(2):519-28. **IF(2011)=13.069,  $Q_{0,04}$**
2. Baresova V, Skopova V, Sikora J, Patterson D, Sovova J, Zikanova M, Kmoch S. Mutations of ATIC and ADSL affect purinosome assembly in cultured skin fibroblasts from patients with AICA-ribosiduria and ADSL deficiency. Hum Mol Genet. 2012 Apr 1;21(7):1534-43. **IF(2011)=7.636,  $Q_{0,05}$**

3. Pavlíková M, Sokolová J, Janosíková B, Melenovská P, Krupková L, Zvárová J, Kozich V. Rare allelic variants determine folate status in an unsupplemented European population. *J Nutr.* 2012 Aug;142(8):1403-9. **IF(2011)=3.916, Q0,13**
4. Dudakova L, Liskova P, Trojek T, Palos M, Kalasova S, Jirsova K. Changes in lysyl oxidase (LOX) distribution and its decreased activity in keratoconus corneas. *Exp Eye Res.* 2012 Nov;104:74-81. **IF(2011)=3.259, Q0,13**
5. Vozdek R, Hnízda A, Krijt J, Kostrouchová M, Kožich V. Novel structural arrangement of nematode cystathionine  $\beta$ -synthases: characterization of *Caenorhabditis elegans* CBS-1. *Biochem J.* 2012 Apr 15;443(2):535-47. **IF(2011)=4.897, Q0,21**
6. Liskova P, Gwilliam R, Filipec M, Jirsova K, Reinstein Merjava S, Deloukas P, Webb TR, Bhattacharya SS, Ebenezer ND, Morris AG, Hardcastle AJ. High prevalence of posterior polymorphous corneal dystrophy in the czech republic; linkage disequilibrium mapping and dating an ancestral mutation. *PLoS One.* 2012;7(9):e45495. **IF(2011)=4.092, Q0,14**
7. Hnízda A, Jurga V, Raková K, Kožich V. Cystathionine beta-synthase mutants exhibit changes in protein unfolding: conformational analysis of misfolded variants in crude cell extracts. *J Inherit Metab Dis.* 2012 May;35(3):469-77. **IF(2011)=3.577, Q0,30**
8. Bleyer AJ, Kmoch S. Gout: a step forward. *Adv Chronic Kidney Dis.* 2012 Nov;19(6):356-7. **IF(2011)=2.443, Q0,32**
9. Hůlková H, Ledvinová J, Kuchař L, Šmíd F, Honzíková J, Elleder M. Glycosphingolipid profile of the apical pole of human placental capillaries: the relevancy of the observed data to Fabry disease. *Glycobiology.* 2012 May;22(5):725-32. **IF(2011)=3.580, Q0,34**
10. Kalbacova M, Broz A, Kalbac M. Influence of the fetal bovine serum proteins on the growth of human osteoblast cells on graphene. *J Biomed Mater Res A.* 2012 Nov;100(11):3001-7 **IF(2011)=2.625, Q0,34**
11. Hnizda A, Majtan T, Liu L, Pey AL, Carpenter JF, Kodicek M, Kozich V, Kraus JP. Conformational properties of nine purified cystathionine beta-synthase mutants. *Biochemistry.* 2012 Jun 12;51(23):4755-63 **IF(2011)=3.422, Q0,37**
12. Hůlková H, Elleder M. Distinctive histopathological features that support a diagnosis of cholesterol ester storage disease in liver biopsy specimens. *Histopathology.* 2012 Jun; 60(7):1107-13 **IF(2011)=3,082; Q0,37**
13. Al-Fakih A, Faltus V, Jirsova K. A decrease in the density of HLA-DR-positive cells occurs faster in corneas stored in organ culture than under hypothermic conditions. *Ophthalmic Res.* 2012;47(1):39-46. **IF(2011)=1.561, Q0,46**
14. Majer F, Vlaskova H, Krol L, Kalina T, Kubanek M, Stolnaya L, Dvorakova L, Elleder M, Sikora J. Danon disease: a focus on processing of the novel LAMP2 mutation and comments on the beneficial use of peripheral white blood cells in the diagnosis of LAMP2 deficiency. *Gene.* 2012 May 1;498(2):183-95. **IF(2011)=2.641, Q0,58**
15. Stiburkova B, Krijt J, Vyletal P, Bartl J, Gerhatova E, Korinek M, Sebesta I. Novel mutations in xanthine dehydrogenase/oxidase cause severe hypouricemia: biochemical and molecular genetic analysis in two Czech families with xanthinuria type I. *Clin Chim Acta.* 2012 Jan 18;413(1-2):93-9. **IF(2011)=2.535, Q0,19**
16. Stiburkova B, Taylor J, Marinaki AM, Sebesta I. Acute kidney injury in two children caused by renal hypouricaemia type 2. *Pediatr Nephrol.* 2012 Aug;27(8):1411-5. **IF(2011)=2.518, Q0,25**
17. Stiburkova B, Bleyer AJ. Changes in serum urate and urate excretion with age. *Adv Chronic Kidney Dis.* 2012 Nov;19(6):372-6. **IF(2011)=2.443, Q0,32**
18. Martina Verdanova , Antonin Broz, Martin Kalbac, Marie Kalbacova. Influence of oxygen and hydrogen treated graphene on cell adhesion in the presence or absence of fetal bovine serum. *Phys. Status Solidi B,* 1–4 (2012) **IF(2011)=1.316, Q0,59**



19. Studeny P, Jirsova K, Kuchynka P, Liskova P. Descemet membrane endothelial keratoplasty with a stromal rim in the treatment of posterior polymorphous corneal dystrophy. *Indian J Ophthalmol.* 2012 Jan-Feb;60(1):59-60. **IF(2011)=1.019, Q0,68**
20. Krabcova I, Studeny P, Jirsova K. Endothelial quality of pre-cut posterior corneal lamellae for Descemet membrane endothelial keratoplasty with a stromal rim (DMEK-S): two-year outcome of manual preparation in an ocular tissue bank. *Cell Tissue Bank.* 2012 Jul 13. [Epub ahead of print] **IF(2011)=0.965, Q0,84**
21. Jahnová, H., Dvořáková, L., Hůlková, H., Hřebíček, M., Ješina, P. Diagnosis and treatment options for niemann-pick disease type C [Diagnostika a možnosti léčby niemann-pickovy choroby typ C] (2012) *Ceska a Slovenska Neurologie a Neurochirurgie*, 75 (3), pp. 303-308. **IF(2011)=0,289**

### C. Články ve spolupráci s jinými pracovišti (IF 95,440)


1. Ma DK, Vozdek R, Bhatla N, Horvitz HR. CYSL-1 interacts with the O<sub>2</sub>-sensing hydroxylase EGL-9 to promote H<sub>2</sub>S-modulated hypoxia-induced behavioral plasticity in *C. elegans*. *Neuron.* 2012 Mar 8;73(5):925-40. **IF(2011)=14.736, Q0,02**
2. Clarke R, Bennett DA, Parish S, Verhoef P, Dötsch-Klerk M, Lathrop M, Xu P, Nordestgaard BG, Holm H, Hopewell JC, Saleheen D, Tanaka T, Anand SS, Chambers JC, Kleber ME, Ouwehand WH, Yamada Y, Elbers C, Peters B, Stewart AF, Reilly MM, Thorand B, Yusuf S, Engert JC, Assimes TL, Kooner J, Danesh J, Watkins H, Samani NJ, Collins R, Peto R; MTHFR Studies Collaborative Group. Homocysteine and coronary heart disease: meta-analysis of MTHFR case-control studies, avoiding publication bias. *PLoS Med.* 2012 Feb;9(2):e1001177. **IF(2011)=16.269, Q0,03**
3. Takacova S, Slany R, Bartkova J, Stranecky V, Dolezel P, Luzna P, Bartek J, Divoky V. DNA damage response and inflammatory signaling limit the MLL-ENL-induced leukemogenesis in vivo. *Cancer Cell.* 2012 Apr 17;21(4):517-31. **IF(2011)=26.566, Q0,02**
4. Kratka M, Kromka A, Ukrainsev E, Ledinsky M, Broz A, Kalbacova A, Rezek B. Function of thin film nanocrystalline diamond-protein SGFET independent of grain size. *Sens. Actuators B* 20 (2012) 239–245. **IF(2011)=3.898, Q0,14**
5. Kovářová N, Cížková Vrbacká A, Pecina P, Stránecký V, Pronicka E, Kmoch S, Houštěk J. Adaptation of respiratory chain biogenesis to cytochrome c oxidase deficiency caused by SURF1 gene mutations. *Biochim Biophys Acta.* 2012 Jul;1822(7):1114-24. **IF(2011)=5.387, Q0,15**
6. Elshorbagy AK, Kozich V, Smith AD, Refsum H. Cysteine and obesity: consistency of the evidence across epidemiologic, animal and cellular studies. *Curr Opin Clin Nutr Metab Care.* 2012 Jan;15(1):49-57. Review. **IF(2011)=4.373, Q0,17**
7. Elshorbagy AK, Smith AD, Kozich V, Refsum H. Cysteine and obesity. *Obesity (Silver Spring).* 2012 Mar;20(3):473-81. **IF(2011)=4.284, Q0,19**
8. Havlíčková Karbanová V, Cížková Vrbacká A, Hejzlarová K, Nůsková H, Stránecký V, Potocká A, Kmoch S, Houštěk J. Compensatory upregulation of respiratory chain complexes III and IV in isolated deficiency of ATP synthase due to TMEM70 mutation. *Biochim Biophys Acta.* 2012 Mar 10;1817(7):1037-1043. **IF(2011)=4.843, Q0,20**
9. Tuft SJ, Hassan H, George S, Frazer DG, Willoughby CE, Liskova P. Keratoconus in 18 pairs of twins. *Acta Ophthalmol.* 2012 Sep;90(6):e482-6. **IF(2011)=2.629, Q0,22**
10. Honzik, T., Tesarova, M., Magner, M., Mayr, J., Jesina, P., Vesela, K., Wenchich, L., Szentivanyi, K., Hansikova, H., Sperl, W., Zeman, J. Neonatal onset of Mitochondrial disorders in 129 patients: Clinical and laboratory characteristics and a new approach to diagnosis (2012) *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 35 (5), pp. 749-759. **IF(2011)=3.577, Q0,30**
11. Neykova, N; Broz; A; Remes, Z; Hruska, K; Kalbacova, M; Kromka, A; Vanecek, M: ZnO hedgehog-like structures for control cell cultivation, *Applied Surface Science* 258, 3485-3489, 2012 . **IF(2011)=2.103, Q0,31**

12. Honzík T, Magner M, Krijt J, Sokolová J, Vugrek O, Belužić R, Barić I, Hansíkova H, Elleder M, Veselá K, Bauerová L, Ondrušková N, Ješina P, Zeman J, Kožich V. Clinical picture of S-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency resembles phosphomannomutase 2 deficiency. *Mol Genet Metab.* 2012 Nov;107(3):611-3. **IF(2011)=3.193, Q0,35**
13. Honzik, T., Tesarova, M., Vinsova, K., Hansikova, H., Magner, M., Kratochvilova, H., Zamecnik, J., Zeman, J., Jesina, P. Different laboratory and muscle biopsy findings in a family with an m.8851T>C mutation in the mitochondrial MTATP6 gene (2013) *Molecular Genetics and Metabolism*, 108 (1), pp. 102-105. **IF(2011)=3.193, Q0,36**
14. Folbergrová, J., Ješina, P., Nůsková, H., Houšťek, J. Antioxidant enzymes in cerebral cortex of immature rats following experimentally-induced seizures: Upregulation of mitochondrial MnSOD (SOD2) (2013) *International Journal of Developmental Neuroscience*, 31 (2), pp. 123-130. **IF(2011)=2.418, Q0,63**
15. Palecek T, Tesarova M, Kuchynka P, Dytrych V, Elleder M, Hulkova H, Hansikova H, Honzik T, Zeman J, Linhart A: Hypertrophic Cardiomyopathy Due to the Mitochondrial DNA Mutation m.3303T>C Diagnosed in an Adult Male. *Int Heart J.* 2012; 53(6):383-7. **IF(2011)=1.164, Q0,76**

#### D. Ostatní publikace

1. Jirsa M, Knisely AS, Schinkel A, Kmoch S. Rotor Syndrome. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, Adam MP, editors. *GeneReviews™* [Internet]. Seattle (WA)
2. Jirsa, M. a Kmoch, S. Rotorsyndrome is conditioned by impaired liver uptake of conjugated bilirubin *Ceska a Slovenska Gastroenterologie a Hepatologie*. Volume 66, Issue 2, 2012, Pages 99-100
3. Eubica Ďudřáková, Tomáš Trojek, Petra Lišková, Šárka Kalašová, Kateřina Jirsová Potencionálna úloha Cu a aktivity lyzyl oxidázy v patogenéze keratokonu. *Chemické listy* 2012, 420.
4. Michalik, J., Valenta, M., Honzik, T., Magner M., Zeman J., Hůlková M., Ješina P. Kvalita života osob pečujících o dítě s dědičným metabolickým onemocněním [Quality of life of person taking care of children with inherited metabolit disease] (2012) *Čes-slov Pediatr* 67(6), pp. 376-384
5. V. Franková, V. Kožich: Etika novorozeneckého screeningu dědičných metabolických poruch. *Bulletin FONS* 1/2012, s. 20-24.

V Praze dne 31. ledna 2013



Prof. MUDr. Viktor Kožich, CSc.  
přednosta ÚDMP

Vypracoval: Mgr. Andrej Kutarňa